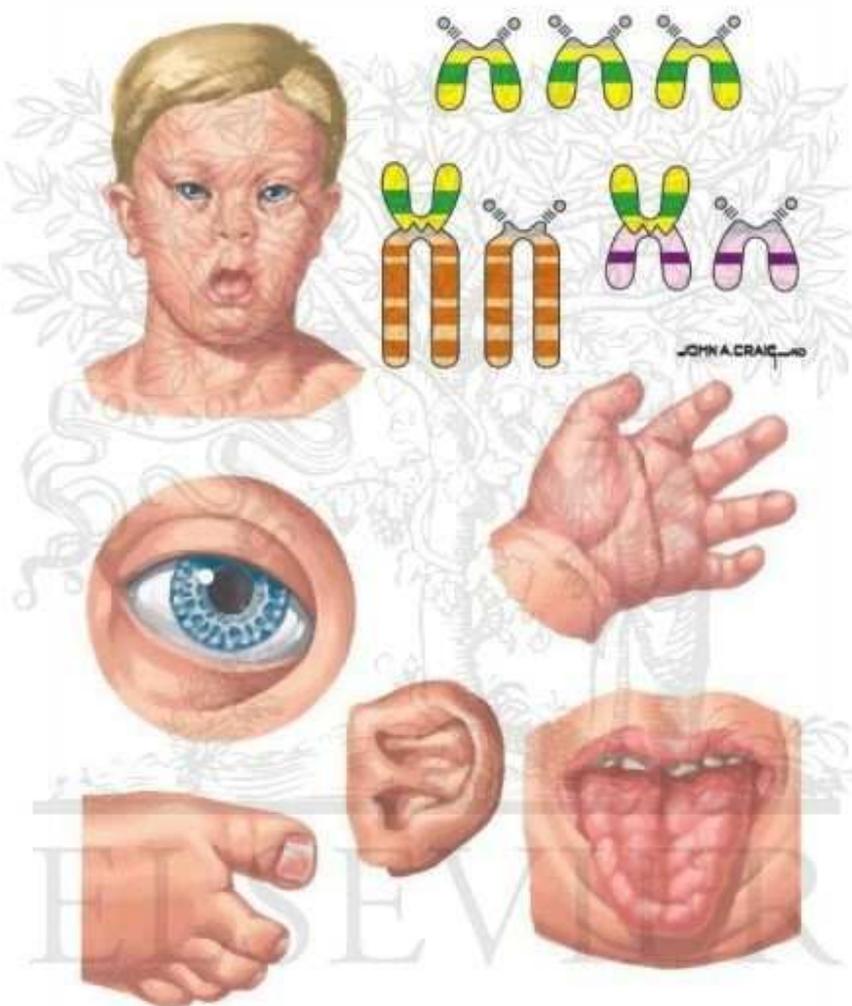


Kelainan **sindrom Down** terjadi karena kelebihan jumlah kromosom pada kromosom nomor 21, yang seharusnya dua menjadi tiga. Kelainan kromosom itu bukan faktor keturunan. Kelainan bisa menyebabkan penderitanya mengalami kelainan fisik seperti kelainan jantung bawaan, otot-otot melemah (hypotonia), dan retardasi mental akibat hambatan perkembangan kecerdasan dan psikomotor. Hingga kini, penyebab kelainan jumlah kromosom itu masih belum dapat diketahui. 3, 5 Pada penderita Sindrom Down jumlah kromosom 21 tidak sepasang, tetapi 3 buah sehingga jumlah total kromosom menjadi 47. Bila bayi itu beranjak besar, maka perlu pemeriksaan IQ untuk menentukan jenis latihan sekolah yang dipilih. Pemeriksaan lain yang mungkin dibutuhkan adalah pemeriksaan jantung karena pada penderita ini sering mengalami kelainan jantung. 4

A. INSIDEN DAN EPIDEMIOLOGI

Kelainan ditemukan diseluruh dunia pada semua suku bangsa. Diperkirakan angka kejadian 1,5 : 1000 kelahiran dan terdapat 10 % diantara penderita retardasi mental. 3

Menurut Biran, sejauh ini diketahui faktor usia ibu hamil mempengaruhi tingkat risiko janin mengidap SD. Usia yang berisiko adalah ibu hamil pada usia lebih dari 35 tahun. Kehamilan pada usia lebih dari 40 tahun, risikonya meningkat 10 kali lipat dibanding pada usia 35 tahun. Sel telur (ovum) semakin menua seiring pertambahan usia perempuan. 3



B. ETIOLOGI

Sindrom Down banyak dilahirkan oleh ibu berumur tua (resiko tinggi), ibu-ibu di atas 35 tahun harus waspada akan kemungkinan ini. Angka kejadian Sindrom Down meningkat jelas pada wanita yang melahirkan anak setelah berusia 35 tahun ke atas. Sel telur wanita telah dibentuk pada saat wanita tersebut masih dalam kandungan yang akan dimatangkan satu per satu setiap bulan pada saat wanita tersebut akil balik. 2 Pada saat wanita menjadi tua, kondisi sel

telur tersebut kadang-kadang menjadi kurang baik dan pada waktu dibuahi oleh sel telur laki-laki, sel benih ini mengalami pembelahan yang kurang sempurna. Penyebab timbulnya kelebihan kromosom 21 bisa pula karena bawaan lahir dari ibu atau bapak yang mempunyai dua buah kromosom 21, tetapi terletak tidak pada tempat yang sebenarnya, misalnya salah satu kromosom 21 tersebut menempel pada kromosom lain sehingga pada waktu pembelahan sel kromosom 21 tersebut tidak membelah dengan sempurna. 4

Faktor yang memegang peranan dalam terjadinya kelainan kromosom adalah:

1. Umur ibu : biasanya pada ibu berumur lebih dari 30 tahun, mungkin karena suatu ketidak seimbangan hormonal. Umur ayah tidak berpengaruh
2. Kelainan kehamilan
3. kelainan endokrin pada ibu : pada usia tua dapat terjadi infertilitas relative, kelainan tiroid. 2

C. PATOFISIOLOGI

Semua individu dengan sindrom down memiliki tiga salinan kromosom 21. sekitar 95% memiliki salinan kromosom 21 saja. Sekitar 1 % individu bersifat mosaik dengan beberapa sel normal. Sekitar 4 % penderita sindrom down mengalami translokasi pada kromosom 21. Kebanyakan translokasi yang mengakibatkan sindrom down merupakan gabungan pada sentromer antara kromosom 13, 14, 15. jika suatu translokasi berhasil diidentifikasi, pemeriksaan pada orang tua harus dilakukan untuk mengidentifikasi individu normal dengan resiko tinggi mendapatkan anak abnormal. 1

D. GEJALA KLINIS

Gejala yang biasanya merupakan keluhan utama dari orang tua adalah retardasi mental atau keterbelakangan mental (disebut juga tunagrahita), dengan IQ antara 50-70, tetapi kadang-kadang IQ bias sampai 90 terutama pada kasus-kasus yang diberi latihan. Pada bayi baru lahir, dokter akan menduga adanya Sindrom Down karena gambaran wajah yang khas, tubuhnya yang sangat lentur, biasanya otot-ototnya sangat lemas, sehingga menghambat perkembangan gerak bayi. Pada saat masih bayi tersebut sulit bagi seorang dokter untuk menentukan diagnosisnya, apalagi orang tuanya juga mempunyai mata yang sipit atau kecil. Untuk memastikan diagnosis perlu dilakukan pemeriksaan kromosom dari sel darah putih.4

Anak dengan sindrom down sangat mirip satu dengan satu dengan yang lainnya, seakan akan kakak beradik. Retardasi mental sangat menonjol disamping juga terdapat retardasi jasmani. Kemampuan berfikir dapat digolongkan pada idiot dan imbecil, serta tidak akan mampu melebihi seorang anak yang berumur tujuh tahun. Mereka berbicara dengan kalimat-kalimat yang sederhana, biasanya sangat tertarik pada musik dan kelihatan sangat gembira. Wajah anak sangat khas. Kepala agak kecil dengan daerah oksipital yang mendatar. Mukanya lebar, tulang pipi tinggi, hidung pesek, mata letaknya berjauhan, serta sipit miring ke atas dan samping (seperti mongol). Iris mata menunjukkan bercak-bercak (bronsfield spots). Lipatan epikantus jelas sekali. Telinga agak aneh, bibir tebal, dan lidah besar, kasar dan bercelah-celah (scrotal tongue). Pertumbuhan gigi geligi sangat terganggu. 2

Kulit halus dan longgar tetapi warnanya normal. Dileher terdapat lipatan-lipatan yang berlebihan. 2 Pada jari tangan terdapat kelingking yang pendek dan membengkok ke dalam. Pada pemeriksaan radiologis sering ditemukan falang tengah dan distal rudimenter. Jarak antara jari satu dan dua, baik tangan maupun kaki agak besar. Gambaran telapak tangan tampak tidak normal, yaitu terdapat satu

garis besar melintang (siniam crease). 2

Alat kelamin biasanya kecil, otot hipotonik dan pergerakan sendi berlebihan. Kelainan jantung bawaan, seperti defek septum ventrikel sering ditemukan. 7

Penyakit infeksi terutama saluran pernafasan sering mengenai anak dengan kelainan ini. Angka kejadian leukemia tinggi. Pertumbuhan pada masa bayi kadang-kadang baik, tetapi kemudian menjadi lambat. 2

E. DIAGNOSIS

Pada bayi baru lahir, dokter akan menduga adanya Sindrom Down karena gambaran wajah yang khas, tubuhnya yang sangat lentur, biasanya otot-ototnya sangat lemas, sehingga menghambat perkembangan gerak bayi. 4

Diagnosis ditegakkan berdasarkan

1. gejala klinis
2. pemeriksaan tambahan:
 - a. dermatoglikif
 - b. pemeriksaan kromosom
3. patologi anatomi.

Otak anak dengan kelainan ini biasanya lebih kecil dari normal dan makin besar anak, pertumbuhan otak makin ketinggalan. 2.6

F. DIAGNOSIS BANDING 2,5

1. Hipotiroidisme

Kadang-kadang sulit dibedakan. Secara kasar dapat dilihat dari aktifitasnya, karena anak-anak dengan hipotiroidisme sangat lambat dan malas, sedangkan anak dengan sindrom down sangat aktif

2. akondroplasia
3. rakitis
4. sindrom turner
5. Penyakit trisomi

Penyakit angka kejadian kelainan Keterangan Prognosis

trisomi 21

(sindroma down) 1 dari 700 bayi baru lahir kelebihan kromosom 21 perkembangan fisik & mental terganggu, ditemukan berbagai kelainan fisik biasanya bertahan sampai usia 30-40 tahun

trisomi 18

(sindroma edwards) 1 dari 3.000 bayi baru lahir kelebihan kromosom 18 kepala kecil, telinga terletak lebih rendah, celah bibir/celah langit-langit, tidak memiliki ibu jari tangan, clubfeet, diantara jari tangan terdapat selaput, kelainan jantung & kelainan saluran kemih-kelamin jarang bertahan sampai lebih dari beberapa bulan; keterbelakangan mental yg terjadi sangat berat

trisomi 13

(sindroma patau) 1 dari 5.000 bayi baru lahir kelebihan kromosom 13 kelainan otak & mata yg berat, celah bibir/celah langit-langit, kelainan jantung, kelainan saluran kemih-kelamin & kelainan bentuk telinga yg bertahan hidup sampai lebih dari 1 tahun, kurang dari 20%; keterbelakangan mental yg terjadi sangat berat